

位置: [首页](#) > [新闻动态](#) > [科研进展](#) [搜索](#)

李巍组在溶酶体运输机制和白化病的研究中取得新进展

溶酶体运输是囊泡运输的重要环节，它参与溶酶体及相关细胞器发生、蛋白质等的降解与信号转导活性的调节、细胞分泌等重要细胞功能。已知参与溶酶体运输过程的蛋白质复合体有多种，如AP-3, HOPS, BLOC-1, BLOC-2, BLOC-3, ESCRT等，这些复合体在货物分子的分选和溶酶体运输中发挥精细的分工与协作，形成有条不紊的分子网络，但其具体的分子机制仍不清楚。

李巍研究组以小鼠为模式，通过生物信息学方法预测得到溶酶体运输的蛋白质分子网络。对其中一个BLOC-1复合体的互作蛋白KXD1进行了深入的研究。发现KXD1通过与BLOC-1复合体的BLOS1亚基等的互作，参与溶酶体相关细胞器如黑色素体、血小板致密体的生物发生过程。Kxd1基因敲除小鼠表现出这类细胞器的结构异常，从而影响色素形成，凝血功能等，出现类似轻型Hermansky-Pudlak综合征(HPS)的症状。典型的HPS患者出现眼皮肤白化病、出血倾向等，多于中年期因严重的并发症而死亡，是目前已知的白化病中最严重的亚型。该研究成果提示KXD1基因可能是人类白化病的一个新致病基因。

该研究结果于2012年5月3日在线发布于囊泡运输领域的主流杂志Traffic上 ([http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/\(ISSN\)1600-0854/accepted](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/(ISSN)1600-0854/accepted))，该杂志主编Michael Marks认为这项工作对于HPS综合征性白化病发病机制、BLOC-1的功能、以及溶酶体相关细胞器生物发生的机制都很重要，对本领域具有重要贡献。李巍研究组的杨青为该论文第一作者，南京大学模式动物中心高翔实验室和美国国立卫生研究院William Gahl实验室等共同参与完成。该项研究得到国家自然科学基金委、中科院和农业部的项目的资助。

